

2024 Akita University Faculty of Medicine Syllabus

Category	: 臨床医学アドバンスコース
Course Title	: Clinical genetics - 臨床遺伝学 -
Eligible Students	: grade 4 Elective Course
Code	: 71594008
Schedule	: week 12 ~ week 12
Credits	: 0.5

1. Lead Instructor

Tsutomu Takahashi (Professor, Department of Pediatrics, 6157)

2. Instructors

Tsutomu Takahashi (Professor, Department of Pediatrics, 6157)

Ikuko Takahashi (Lecturer, Department of Pediatrics, 6159)

Atsuko Noguchi (Lecturer, Department of Pediatrics, 6159)

Yohei Onodera (Assistant Professor, Department of Obstetrics and gynecology, 6163)

Maya Takahashi (Part-time Lecturer, Pediatrics, Akita City Hospital)

Rie Notomi (Part-time Lecturer, Division of Nursing)

3. Course Description Outline(Course Objectives)

ねらい Aim

臨床現場で必要となる遺伝学の基本的知識を習得する。遺伝学における分子生物学的側面のみならず、倫理的配慮、ヒトの多様性についても多角的に理解し、将来ゲノム医療を実施するために必要な知識と姿勢を身につける。

To acquire the basic knowledge of genetics required in clinical practice.

To understand genetic ethics and human diversity in addition to molecular biology, and acquire the knowledge and attitude necessary for implementing genomic medicine in the future.

また、関連するプロフェッショナリズム、医の倫理、医療安全、医療法（制度）、EBMについて学ぶ。

Students will be able to explain about professionalism, medical ethics, (medical behavioral science), patient safety, Evidence-based Medicine (EBM), medical law (and the legal system) related to the field.

概要（学習目標） Overview (learning goals)

1) 染色体異常、メンデル遺伝の様式と代表疾患を説明できる。(3-2, 3-3)

Explain chromosomal abnormalities, Mendelian inheritance patterns and typical diseases.

2) ミトコンドリア遺伝、トリプレットリピート病、エピジェネティクスについてその病態を理解し、代表的疾患を説明できる。(3-2, 3-3)

Understand the pathophysiology of mitochondrial inheritance, triplet repeat disease, and epigenetics, and explain typical diseases.

3) 遺伝学的検査の種類と目的について把握する。(4-2)

Understand the types and purposes of genetic testing.

4) 遺伝学における倫理指針、社会的配慮の必要性を理解する。(3-5)

Understand the needs for ethical guidelines and social considerations in genetics.

5) 生殖細胞変異と体細胞変異の違いを説明できる。(3-2)

Explain the difference between germline mutations and somatic mutations.

6) 遺伝カウンセリングの概要を把握する、標準的なルールに準じた家系図を作成できる。(2-1~2-8)

Get an overview of genetic counseling and draw family trees according to standard rules.

7) ゲノムの多様性および多因子遺伝の代表疾患、遺伝要因と環境要因について理解する。代表的な薬理遺伝学における代表的な疾患や薬剤を説明できる。(3-2, 3-3)

Understand genomic diversity and representative multifactorial diseases, genetic and environmental factors. Explain

typical diseases and drugs in pharmacogenetics.

8) 関連するプロフェッショナリズム、医の倫理、医療安全、医療法（制度）、EBM について説明できる。（1-1～1-2，3-1～3-7，4-1～4-6，5-1～5-5）

Students will be able to explain about professionalism, medical ethics, (medical behavioral science), patient safety, Evidence-based Medicine (EBM), medical law (and the legal system) related to the field.

4. Textbook/Reference Books

- ・トンプソン&トンプソン遺伝医学 福嶋義光 メディカルサイエンスインターナショナル
- ・遺伝医学への招待改訂第5版新川詔夫南江堂
- ・一般外来で遺伝の相談を受けたとき藤田 潤 医学書院
- ・遺伝カウンセラーのための臨床遺伝学講義ノート千代豪昭オーム社

5. Assessment

出席，レポート

Participation, Report

6. Out of Class Study/Message

- ・受入人数 7～8 人

The number of students to be accepted:8

- ・予習や復習などの準備学習

Preparatory study such as preview and review

- ・カリキュラム・場所・担当教員は、変更することがあります。

Program, site, and instructor: changes are likely to happen.

Topics and Contents of class, Course Objectives						
	Class Date	Period	Class Format	Topics and Contents of class, Course Objectives	Instructors	Class Room
1	7/3 (Wed)	5-6	Lecture	Theme: 遺伝学 1 Genetics 1 出生前診断、NIPT Prenatal diagnosis, NIPT(Non-invasive prenatal genetic testing)	Atsuko Noguchi	南臨床棟 1階小児科共用室
2	7/3 (Wed)	7-8	Lecture	Theme: 遺伝学 2 Genetics 2 ミトコンドリア・エピジェネティクス Mitochondrial disease, Epigenetics	Tsutomu Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
3	7/3 (Wed)	9-10	Lecture	Theme: 遺伝学 3 Genetics 3 知っておくと役立つ遺伝ガイドライン、指針 Useful genetic guidelines	Tsutomu Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
4	7/4 (Thu)	1-2	Lecture	Theme: 遺伝学 4 Genetics 4 遺伝カウンセリング Genetic counseling	Rie Notomi	南臨床棟 1階小児科共用室
5	7/4 (Thu)	3-4	Lecture	Theme: 遺伝学 5 Genetics 5 産科外来で経験する、出生前診断から分娩までの実際 Actual experience from prenatal diagnosis to delivery experienced in obstetric outpatient department	Yohei Onodera	南臨床棟 1階小児科共用室
6	7/4 (Thu)	5-6	Lecture	Theme: 遺伝学 6 Genetics 6 がんゲノム診療 Cancer genomic medicine	Atsuko Noguchi	南臨床棟 1階小児科共用室
7	7/4 (Thu)	7-8	Lecture	Theme: 遺伝学 7 Genetics 7 家系図の書き方、ベイズの定理 How to draw a family tree, Bayes' theorem	Ikuko Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
8	7/4 (Thu)	9-10	Lecture	Theme: 遺伝学 8 Genetics8 集団遺伝学、Hardy weinberg の法則 Population genetics, Hardy Weinberg law	Ikuko Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
9	7/5 (Fri)	1-2	Practice	Theme: 遺伝学 9 Genetics 9 ロールプレイ Role play	Maya Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
10	7/5 (Fri)	3-4	Practice	Theme: 遺伝学 10 Genetics10 ロールプレイ Role play	Maya Takahashi	南臨床棟 1階小児科共用室
11	7/5 (Fri)	5-6	Self learning	Theme:		
12	7/5 (Fri)	7-8	Self learning	Theme:		
13	7/5 (Fri)	9-10	Self learning	Theme:		